



Holbergsgade 6  
DK-1057 København K

T +45 7226 9000  
F +45 7226 9001  
M sum@sum.dk  
W sum.dk

## Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg

Dato: 29. januar 2016  
Enhed: Sygehuspolitik  
Sagsbeh.: DEPASFA  
Sagsnr.: 1601529  
Dok. nr.: 7041

Folketingets Sundheds- og Ældreudvalg har den 30. november 2015 stillet følgende spørgsmål nr. 145 (Alm. del) til sundheds- og ældreministeren, som hermed besvares. Spørgsmålet er stillet efter ønske fra Mette Abildgaard (KF).

Spørgsmål nr. 145:

Hvad er ministerens vurdering af opsporingsgraden i Danmark af arveligt forhøjet kolesterol (familiær hyperkolesterolemie (FH)), og er ministeren bekendt med den indsats imod FH, som finder sted i nogle af vore nabolande, navnlig i Sverige og Norge?

Svar:

Mit ministerium har til brug for besvarelsen anmodet Sundhedsstyrelsen om bidrag, som oplyser følgende:

”Familiær hyperkolesterolemie (FH) omfatter en række arvelige sygdomme, som er forbundet med svær forhøjelse af kolesterol, særligt det såkaldte LDL-kolesterol (lav densitets lipoprotein kolesterol). FH er en autosomal dominant arvelig sygdom. Det betyder, at personer med ét sygt gen (heterozygote) er i høj risiko for at have svært forhøjet kolesterol og at udvikle hjertekarsygdom, og at børn af personer, som er heterozygote, har 50 % chance for at arve sygdommen.

Den anslåede prævalens af heterozygot FH er ca. 0,2 % (1:500) i de fleste befolkninger, herunder også den danske. I Danmark er der således anslået ca. 10.000 personer med heterozygot FH. Nyere undersøgelser har dog påpeget, at mutationen måske forekommer mere hyppigt. Personer med to syge gener (homozygote) forekommer meget sjældent, anslået med ca. 1 pr. million.

På sygehusområdet foregår varetagelsen af kliniske slægtningeundersøgelser, genetisk blod-prøveanalyse og genetisk rådgivning ved arvelige hjertesygdomme, herunder FH, på udvalgte sygehuse i hver region (regionsfunktion). Dette fremgår af den gældende specialevejledning for kardiologi. I den aktuelle revision af specialeplanen er det yderligere præciseret i de reviderede specialevejledninger for klinisk genetik og klinisk biokemi, at genetisk udredning, tolkning og rådgivning ved arvelige hjertesygdomme, herunder FH, skal varetages som regionsfunktion. Det fremgår af de reviderede specialevejledninger inden for kardiologi, klinisk genetik og klinisk biokemi, at varetagelsen af FH skal foregå i et tæt samarbejde mellem de tre specialer.

Dansk Cardiologisk Selskab (DCS) har i 2012 haft fokus på området og har udarbejdet et holdningspapir, hvor de blandt andet anbefaler systematisering og udbygning af familieopsporingen. DCS har desuden etableret et nationalt web-baseret stamtavle-program for arvelige hjertesygdomme (PROGENY), der gør udredningen nemmere. Herudover har DCS i 2013 opdateret deres vejledning om arvelige hjertesygdomme, herunder udredning af patienter med FH og deres slægtninge. DCS har desuden i

2015 opdateret deres nationale cardiologiske behandlingsvejledning (NBV) om arvelige hjertesygdomme, som også omhandler udredning og opsporing af FH.

En videnskabelig artikel fra 2013 anslår, at opsporingsgraden i Danmark er ca. 4 % (baseret på ovennævnte anslåede forekomst). Af samme artikel fremgår, at opsporingsgraden i Holland og Norge er henholdsvis 71 % og 47 %.

Det er oplyst til Sundhedsstyrelsen, at den høje opsporingsgrad i Holland kan tilskrives, at man for ca. 20 år siden, på baggrund af en særbevilling, iværksatte en centraliseret indsats med udgangspunkt i en klinik med særlig ekspertise i forhøjet kolesterol i Amsterdam. Der blev etableret udkørende teams, som opsøgte familiemedlemmer til alle identificerede patienter med FH, og som tilbød måling af kolesterol, og hvis dette var forhøjet, en gentest. Indsatsen er efterfølgende udbredt til flere klinikker, men gentest og registrering i en database forgår angiveligt fortsat centralt. Det er oplyst til Sundhedsstyrelsen, at indsatsen i Norge også har været baseret på en centralisering og systematisering af undersøgelser af patienter og pårørende på ét hospital i Oslo.”

Jeg kan henholde mig til Sundhedsstyrelsens oplysninger.

Med venlig hilsen

Sophie Løhde / Anne-Sofie Fanøe